

Қазақстан-Ресей Медициналық университеті



СӨЖ

Тақырыбы: **МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКАНЫҢ ЗЕРТТЕУ
ӘДІСТЕРІ**

Орындаған: Дүйсен Арайлым
Группа: 101 «А»
Тексерген: Ерешова А.


Медициналық генетика — тұқым қуалайтын аурулар, олардан сақтану, оларды анықтау және емдеу туралы ғылым, генетиканың бір саласы. Медициналық генетиканың дамуына молекулалық генетика ашқан ғылыми жаңалықтардың тигізетін әсері зор. Осы заманның молекулалық генетиканың негізгі шешетін мәселесі — тұқым қуалаушылықтың молекулалық негізін анықтап, оның механизмін зерттеу. Бұл — жасуша тіршілігін және тірі жүйедегі организмдердің барлық деңгейдегі биологиялық бағыну тәртібін анықтайды. Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын 1 мыңнан аса ауру түрлері бар, соның 400-ден астамы бір ғана ген мутациясының себебінен болады. Жаңа туған нәрестелердің орта есеппен 5%-ындағы кемтарлық олардың генетикалық материалына тікелей байланысты. Гендік терапия ауру адамның соматикалық немесе ұрықтық (алғашқы дамуы стадиясында) клеткасындағы кемістікті түзетумен байланыстырыла жүргізіледі. Бірақ мұндай емдеудің қиыншылығы — геннің жеткізілу механизмімен тығыз байланысты, яғни ген қажетті жасушаға дұрыс жеткізіліп, организмнің жұмыс істеу қабілеті жақсарып, оған ешқандай қауіп-қатер төнбеуі керек.

Медициналық генетиканың зерттеу әдістері

Медициналық генетикада қолданылатын зерттеу әдістерінің негізгі мақсаты зерттелінетін аурудың тұқымқуалаушылық сипатын анықтау, тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою, алдын алу және емдеу болып табылады.

Адам генетикасының зерттеу әдістері





**Клинико-генеологиялық
әдіс**

Клинико-генеологиялық әдіс -19 ғасырдың соңында Гальтон ұсынған адам генетикасын зерттеудің ескі әдістерінің бірі. Белгінің тұқым қуалау сипаты мен тұқым қуалау типін, пенетранттылығын анықтауға, жанұяда ауру баланың туылу мүмкіндігін есептеуге мүмкіндік береді. Бұл әдістің мәні-шежірелік байланысты анықтап, ұрпақ қатарында туыстар арасында белгінің таралуын анықтау. Ол үшін зерттелетін мәселе бойынша әкесі және шешесі жағынан бірнеше буын бойы мәліметтер жинақталып, соның негізінде шежірелік сызбанұсқа жасалады. Кейбір белгілер мен қасиеттер кез келген ұрпаққа беріле алады, яғни доминанттылық жолмен тұқым қуалап, Мендель заңдарына бағынады. Мұндай жолмен тұқым қуалайтын белгілерге полидактилия (саусақтардың артық болуы), беттің секпілі, катаракта, шаштың қаралығы және т.б. жатады. Шежіре графикалық сызба түрінде арнайы символдар пайдалана отырып құрастырылады. Шежіредегі ұрпақтар жоғарыдан төмен қарай рим цифрлерімен, ұрпақ мүшелері сол жақтан оңға қарай араб цифрлерімен белгіленеді. Аға-інілері мен әпке-сіңілілері (сибстар) туылу ретіне қарай орналасады.

○ здоровая женщина

□ здоровый мужчина

□ пробанд

◇ пол неизвестен

▲ выкидыш

● медицинский аборт

● мертворождённый ребёнок

□—○ брак

□=○ кровнородственный брак

○—□—○ повторный брак

□- -○ внебрачная связь



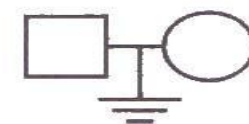
сибсы



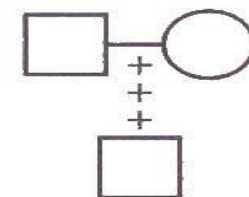
МОНОЗИГОТНЫЕ
близнецы



ДИЗИГОТНЫЕ
близнецы



бесплодный
брак



внебрачное
ПОТОМСТВО



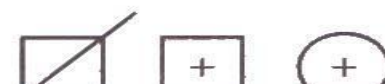
больные



гетерозиготные
носители
мутаций



персонально
исследованные
особи



умершие

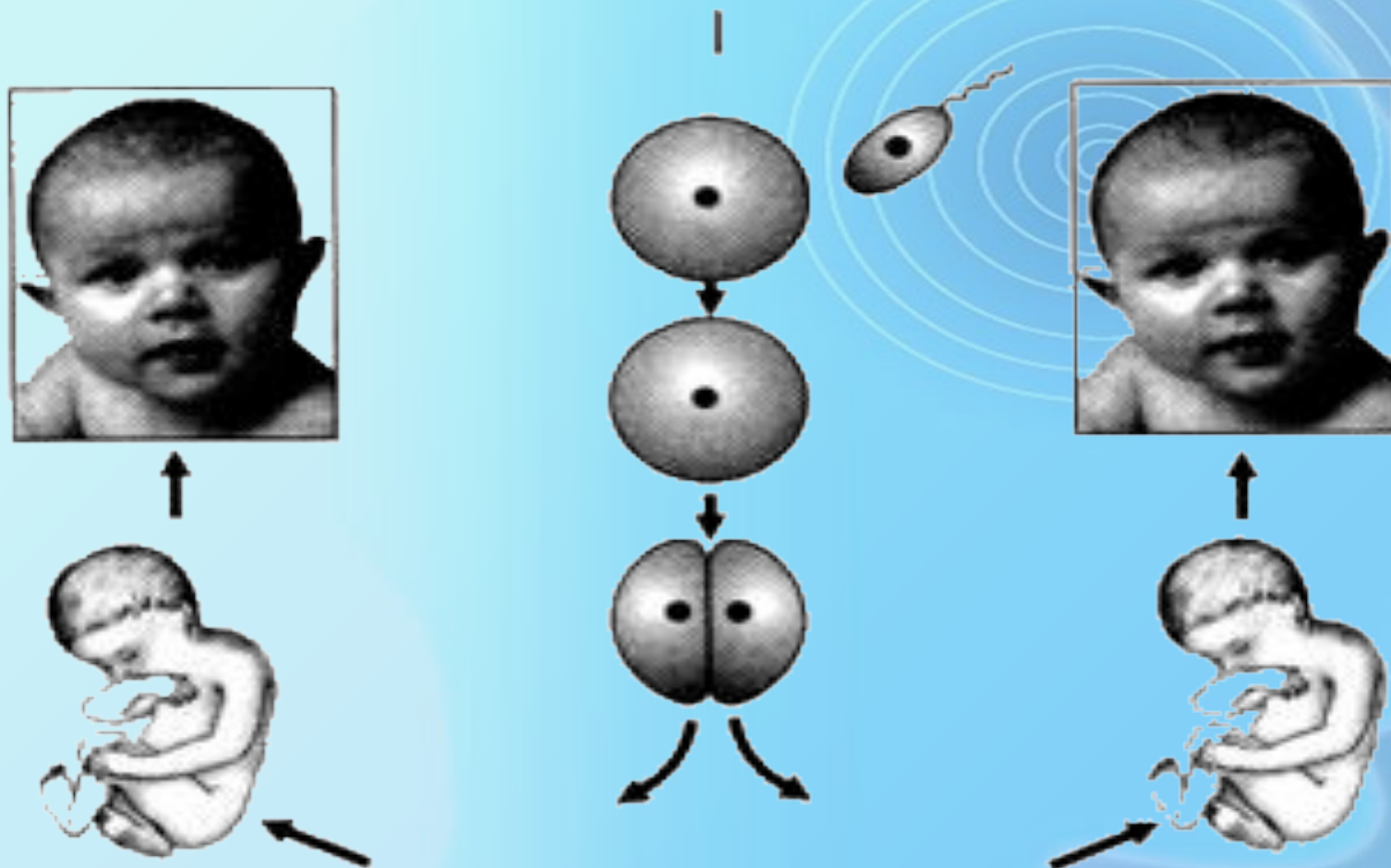


Егіздер әдісі

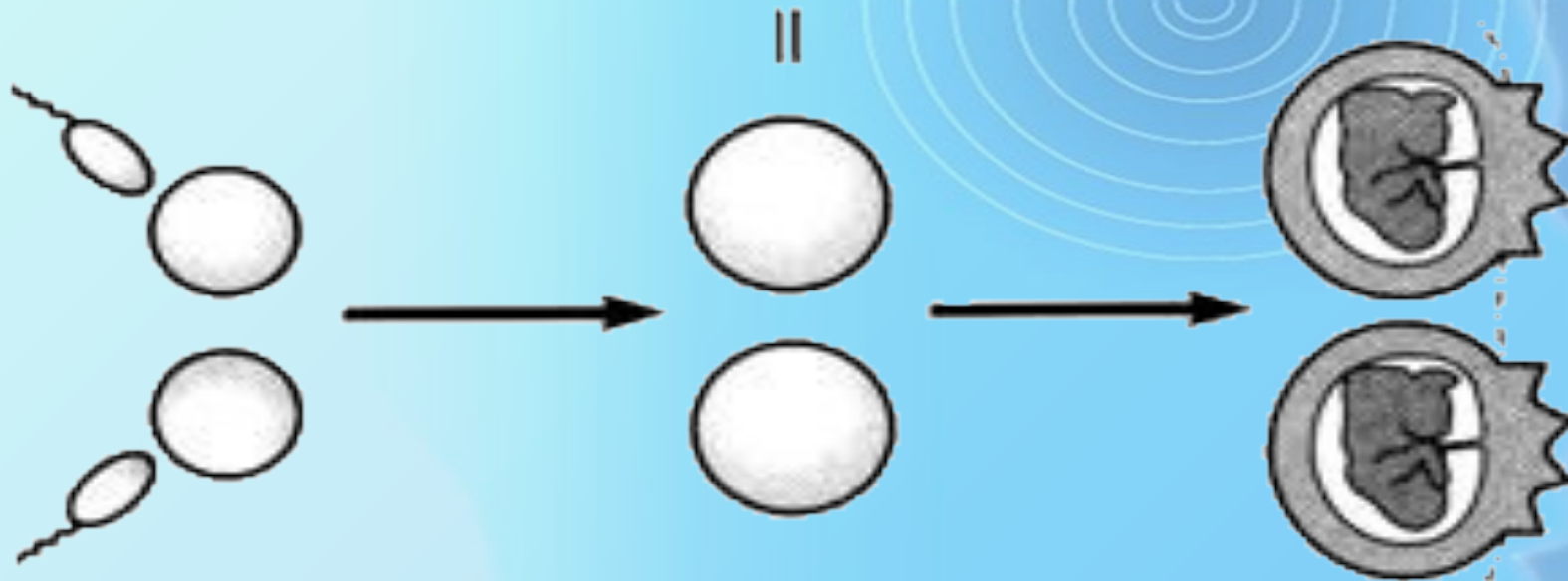
Егіздік әдіс — Егіз болып туу адам баласында жиі кездесетін құбылыс. Олардың екі түрі болады: бір жұмыртқалық және әр жұмыртқалық. Бір жұмыртқалық егіздер дегеніміз — бір жұмыртқа клеткасының бір спермато-зоидпен ұрықтануынан екі зиготаның дамуы. Мұндай егіздер бір-біріне айнамастай ұқсас болады, себебі, олардың генотипі бір.

Ал әр жұмыртқа клеткаларының әр түрлі сперматозоидтармен бір мезгілде ұрықтануынан дамыған егіздер бір-біріне онша ұқсамауы мүмкін. Себебі әр түрлі жұмыртқа клеткалары мен сперматозоидтардағы гендердің үйлесімі түрліше болып келеді. Осының ішінде бір жұмыртқалық егіздер аса маңызды жалпы биологиялық проблеманы, атап айтқанда, белгі-қасиеттердің дамып қалыптасуы үшін тұқым қуалаушылық пен сыртқы ортаның әсерін зерттеуде ыңғайлы материал болып табылады. Мысалы, адамның бойындағы туа біткен қабілетті дамытып, қалыптастыру үшін оқу мен тәрбиенің қандай маңызы бар екендігі анықталады. Сонымен қатар, егіздік әдіс адамның кейбір тұқым қуалайтын ауруларға (шизофрения, эпилепсия, гемофилия және т.б.) бейімділігін алдын ала анықтауға көмектеседі

Монозиготты егіздер (ME) бір ұрықтанған жұмыртқа жасушасынан дамиды, генотиптері бірдей болады, сондықтан олардың арасындағы табылатын айырмашылықтар генетикалық факторға емес, орта факторлармен байланысты болады



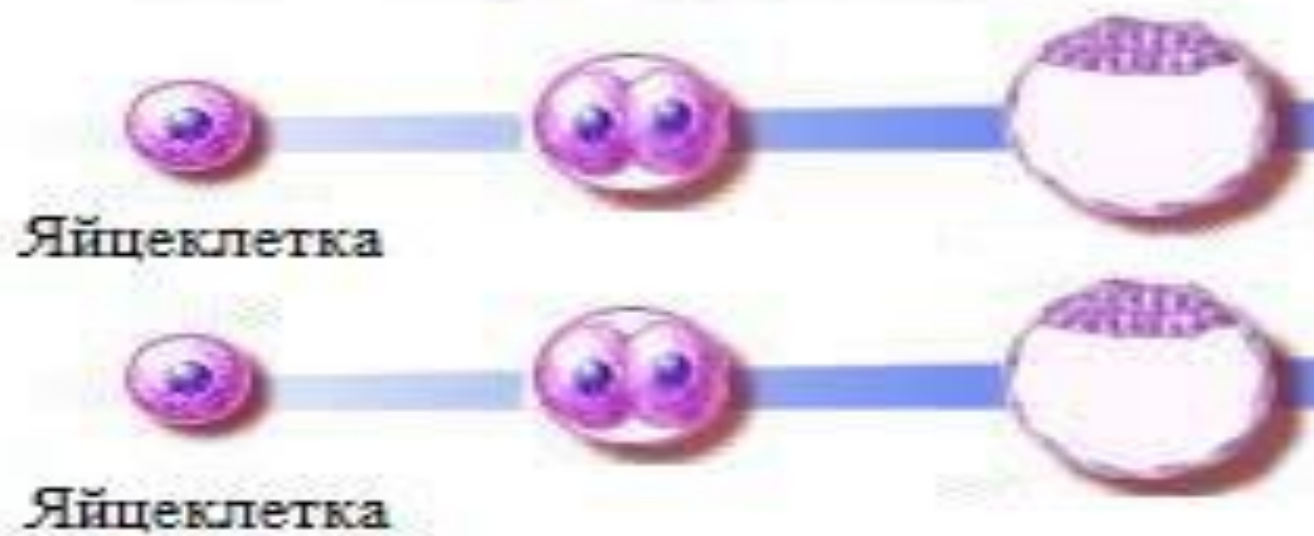
Дизиготты егіздер (ДЕ) әртүрлі сперматозидтармен ұрықтанған әртүрлі жұмыртқа жасушаларынан дамиды, сондықтан жартылай ортақ гендері болады, әдеттегі сибстар сияқты. Бірге туылу, бірге тәрбиелену, яғни жалпы орта факторларының әсерінің ортақтағы олардың арасындағы айырмашылықтардың генетикалық байланысың себебі болып табылады



Идентичные близнецы



Разнояйцевые близнецы



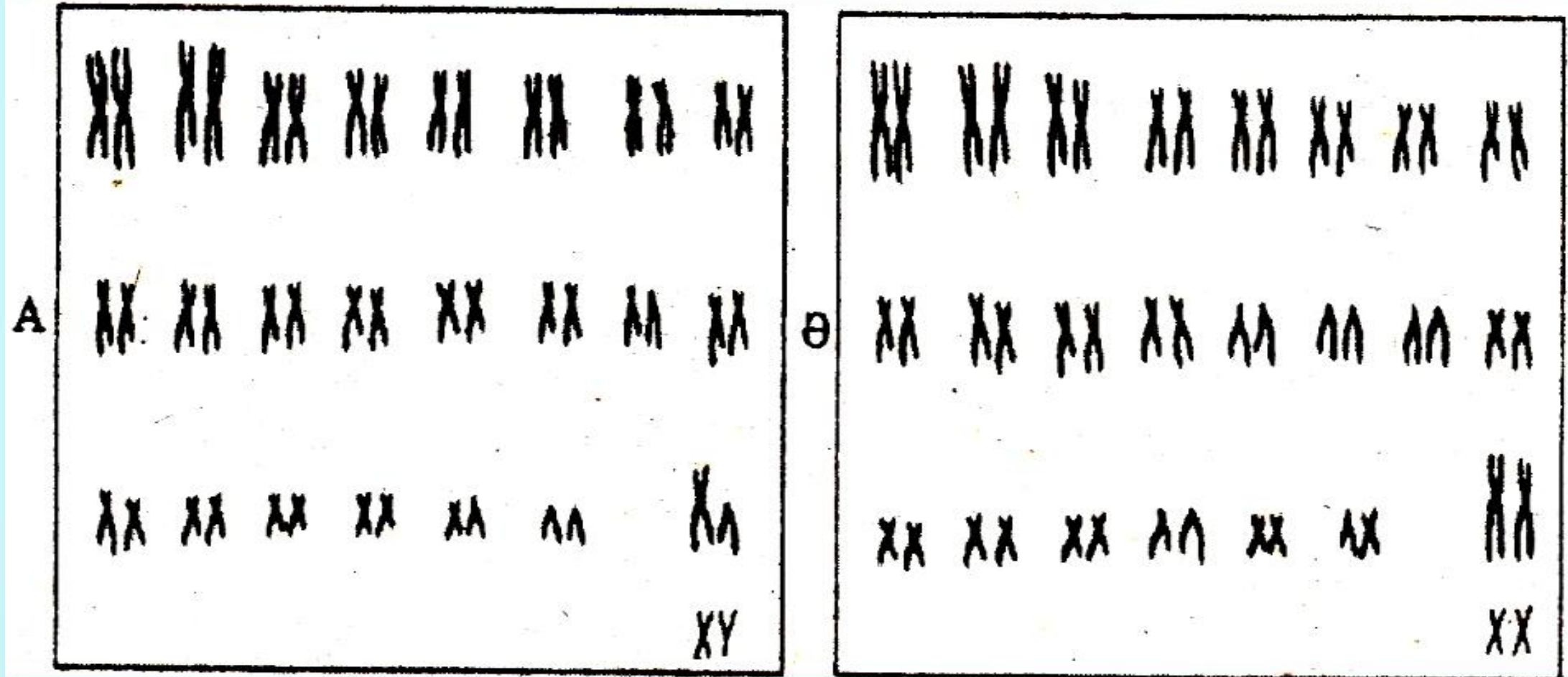


Цитогенетикалык әдіс

Цитогенетикалық әдіс — бұл адам хромосомасын бояп, микро-скоп арқылы зерттеуге негізделген. Бұл әдіс ХХ ғасырдың 20-жыл-дарында кең пайдаланылған. Цитогенетиканың дамуы бірнеше маңызды кезеңдерді қамтиды: Д. Тио және А. Леван 1956 жылы адамда 46 хромосомаса (бұрын саналғандай 48 емес) болатынын анықтады. Франциялық ғалымдар Д. Лежен, Р. Тюрпен және М. Готье Дауна ауруының хромосомалық табиғатын (21-жұбында «артық» болғандықтан, 47 хромосома) анықтады. 1960 жылы Ден-верде (АҚШ) адам хромосомаларын ең алғаш халықаралық жүйелеуі жетілдірілді. Олар бірінші реттік қынамалану мөлшері және орнына байланысты (тең иінді, әр алуан иінді, субметацентрлі және таеы сол сияқты) 7 топқа бөлінді. Хромосомалар жұбының әрқайсысы 1-ден 23-ке дейін реттік санмен таңбалаынады. 70-жылдары хромосомаларды саралал бояудың сан алуан әдістері белсенді түрде қолданылады. Соның арқасында хромосомалар құрылымының біркелкі еместігін көруге қол жетті. Олар хроматиннің ашық және күңгірт жолақтарына боялған әр түрлі туыстарынан тұрады екен. Генетиктердің 1971 жылғы Париж конференциясында Денвер жүйелеуіндегі қосымшаға хромосомалардың мөлшері және пішінінен басқа тағы боялу сипаты да қосылды.

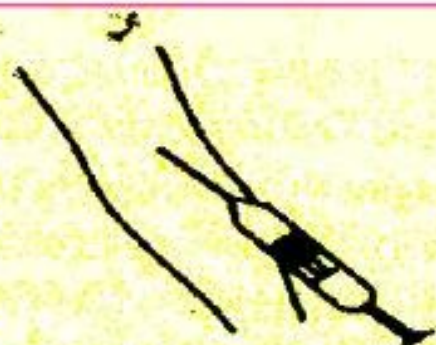
Цитологиялық әдіс хромосомалардың мөлшері, құрылысы, саны немесе пішінінің өзгеруіне байланысты ауруларды айқындауға мүмкіндік жасады. Мәселен, цитогенездік талдау жасай отырып, ерте жүктілік сатыларында трисомаға (47 хромосома) болжам жасауға бо-лады. Әдістің кемшілігі — онымен мутацияны дәлме-дәл айқындауға жарамсыз. Сондай-ақ белгінің тұқымқуалауын айқындау үшін де жиі-жиі жарамай қалады.

Цитогенетикалык әдіс



Дені сау ер адамның (А) және әйелдің
(Ә)

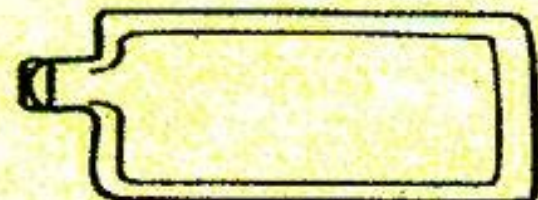
ХРОМОСОМАЛАР ЖЫШТЫҒЫ



2–5 мл венозной крови



Отделение эритроцитов



Добавление среды в суспензию лейкоцитов



Инкубация в течение 3 дней при 37 °С



Добавление колхицина



Отделение лейкоцитов



Гипотонизация солевым раствором



Фиксация клеток



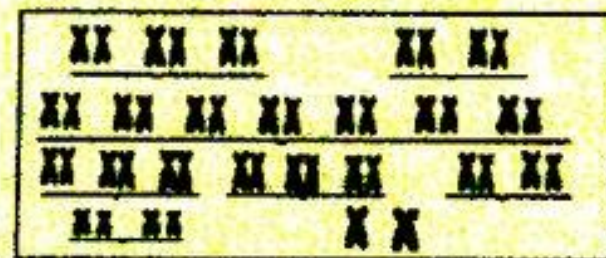
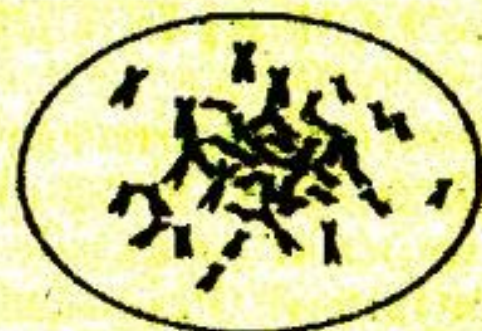
Распределение клеток на предметном стекле путём раскапывания



Окрашивание



Фотографирование



Кариотип



Биохимиялық әдіс

Биохимиялық әдіс. Бұл әдіс адам генетикасын зерттеуде соңғы кездері кеңінен қолданылып жүр. Жалпы адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын өзгерістер клеткадағы зат алмасудың бұзылуына тікелей байланысты. Олар сол клетканың құрамына кіретін белоктар, нуклеин қышқылдары, көмірсулар, майлар, липидтер және т.б. екенін бұрынғы өткен сабақтардан білесіңдер. Айталық, ДНҚ молекуласында өзгеріс болса, онда ген өзгерді деген сөз. Себебі, геннің өзі сол ДНҚ-дан тұрады. Ал ондай өзгеріс тұқым қуалайды. Биохимиялық әдістің үлкен практикалық та маңызы бар. Мысалы, ДНҚ-ға талдау жасау арқылы баланың ата-анасын дәл анықтап табуға болады. Бұл әдіс қазір археологиялық зерттеулерде де қолданылып жүр. Соңғы кезде Шығыс Қазақстандағы Алтай тауынан табылған “Алтын Адамның” кейбір ұлпалары мәңгі мұздың астында жатқандықтан сақталған. Солардың құрамындағы ДНҚ-ны алып біздің (қазақтың) ДНҚ-мызбен салыстырып зерттегенде олар ұқсас болып шыққан. Бұл біздің арғы тегіміз сақтар, ғұндар екендігін дәлелдеп отыр.

Биохимиялық әдіс



Болашақта молекулалық генетиканың жетістіктерін тек тұқым қуалайтын ауруларды ғана емес, қатерлі ісік және созылмалы вирустық инфекция ауруларын емдеуде қолдану көзделіп отыр. Мысалы, осы күні меланоманы емдеуде лимфоцитті пайдаланады, себебі, зақымданған органға лимфоцит енгізу — жақсы нәтиже беруде. Қазақстандағы медициналық генетика саласындағы зерттеулер 20 ғасырдың басынан басталады. Қазір медициналық генетикамен Ана мен баланың денсаулығын қорғайтын ғылыми-зерттеу орталығы, ҚазҰМУ, Ақмола, Семей, Қарағанды, Батыс Қазақстан медицин академиялары, Жалпы генетика және цитология, Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институттары, тағыда басқа мекемелер шұғылданады.